

Методы пренатальной диагностики синдрома Дауна

Небылицына Е.О.

Тюменский государственный медицинский университет Министерства здравоохранения Российской Федерации, Тюмень, Россия, e-mail: LizaLizaf13@gmail.com

Prenatal diagnosis of Down syndrome

Nebylitsyna E.O.

Tyumen state medical university of Health Ministry of the Russian Federation, Tyumen, Russia, e-mail: LizaLizaf13@gmail.com

Синдром Дауна – в настоящее время одна из самых распространенных геномных мутаций человека. Статистика рождения детей с трисомией по 21 паре хромосомы равна 1 на 800 новорожденных. Синдром Дауна не подлежит лечению. Для людей с синдромом Дауна, характерны задержка умственного развития, пороки внутренних органов, нарушение обменных процессов.

В современном мире стало возможным выявлять патологии плода на разных стадиях беременности. Выявление патологии плода на сроке до 12 недель даёт время, чтобы принять важное решение о прерывании или дальнейшем развитии беременности.

Дородовая или пренатальная диагностика – это совокупность исследований плода, которая разрешает выявить или исключить внутриутробные аномалии развития, хромосомные и генные заболевания будущего ребенка.

Методы пренатальной диагностики синдрома Дауна подразделяются на 2 группы.

К первой группе относится малоинвазивная или неинвазивная пренатальная диагностика (пренатальный скрининг). Ко второй группе относится инвазивная диагностика.

Неинвазивные методы:

- ультразвуковое исследование ;
- исследование родословной родителей;
- проведение генетического исследование супругов;
- исследование крови на маркеры плода.

Результаты ультрозвукового исследования не могут служить 100 % -ным средством диагностики синдрома Дауна, в ходе исследования выявляются лишь симптомы, которые могут указывать на его наличие. УЗИ проводят в I (9-11 недель) и II (16-21 неделя) триместрах беременности.

Основными маркерами при пренатальной диагностике хромосомной патологии являются расширение воротниковой зоны (в 85% случаев) и нарушение процессов

формирования костной ткани носа, а во II триместре – увеличение толщины шейной складки и изменение длины бедренной кости.

С целью повышения эффективности внутриутробной диагностики синдрома Дауна одновременно с УЗИ необходимо проводить определение в крови женщины уровня ХГЧ и РАРР-А. Наиболее оптимальное время для проведения анализа – 12 недель. Квадро - тест выполняется во II триместре, срок его проведения определяется с учетом возраста будущей мамы. Он заключается в определении четырех серологических маркеров.

Инвазивные методы подразумевают хирургическое проникновение в полость матки:

- биопсия хориона, заключается в заборе и последующем исследовании клеток хориона- зародышевой оболочкой, которая в будущем преобразуется в плацент ;
- плацентоцентез, аналогичен биопсии хориона, так же проводится забор клеток плаценты, но уже в более поздних сроках (второй триместр беременности);
- кордоцентез, заключается в заборе крови плода из пуповины;
- амниоцентез, заключается в заборе околоплодных вод путем прокола передней брюшной стенки, матки и амниона;

Достоверно обнаружить синдром Дауна можно только с использованием специальных инвазивных методов.

После получения результатов исследования проводится медико-генетическое консультирование супругов. Решаются вопросы:

- имеет ли смысл пролонгировать беременность;
- как предупредить отклонения развития плода при следующей беременности.

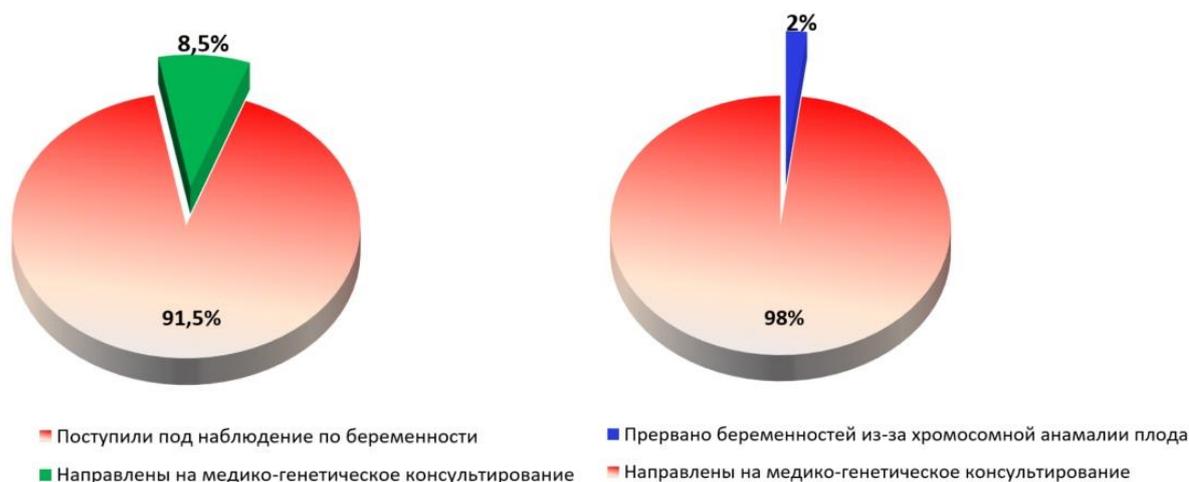
Прямыми показаниями для направления к специалисту-генетику являются:

- установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
- кровнородственные браки;
- воздействие возможных мутагенов или тератогенов до или в течение первых трёх месяцев беременности;
- значимые отклонения результатов биохимического скрининга маркерных сывороточных белков у беременной;
- выявление у плода маркеров хромосомных болезней и врождённых пороков развития при ультразвуковом исследовании.

Пренатальная диагностика синдрома Дауна – это комплекс медицинских исследований, направленных на установление хромосомных нарушений внутриутробного развития. Скрининговые программы позволяют сформировать группу риска с высокой вероятностью рождения ребенка с синдромом Дауна и направить таких женщин на дополнительное углубленное обследование.

В период с 01 января по 31 декабря 2018 года в консультативно-диагностическое отделение БУ «Нижевартовский окружной клинический перинатальный центр» поступили под наблюдение по беременности 610 женщин. Были проанализированы индивидуальные карты беременной и родильницы ФОРМЫ N 111/У. Проведена статистическая обработка материала исследования:

- направлены на медико-генетическое консультирование 52 женщины, что составило 8,5% от общего числа поступивших под наблюдение.
- рекомендовано прерывание беременности у 1 женщины, из-за выявления в пренатальный период хромосомной аномалии плода по 21 паре хромосомы (синдром Дауна). Это составило 0,2% от общего числа поступивших под наблюдение и 2 % из числа беременных направленных на медико-генетическое консультирование.



Пренатальная диагностика имеет достаточно методов, позволяющих с высокой точностью оценить состояние плода, исключить синдром Дауна и прогнозировать постнатальный исход.

Список литературы:

1. Айламазян Э.К. Акушерство / учебник для медицинских вузов 8-е изд.,испр. и доп. // Санкт – Петербург : СпецЛит, 2014 г.- 543с.
2. Поляков В.А. Практическое акушерство / Тюмень ООО «Печатник», 2012 г. – 527с.

3. Приказ Министерства здравоохранения РФ от 1 ноября 2012 г. N 572н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи по профилю "акушерство и гинекология (за исключением использования вспомогательных репродуктивных технологий)".
Зарегистрировано в Минюсте РФ 2 апреля 2013 г. Регистрационный N 27960.